

Seznam molekulárně patologických vyšetření

Vyšetření se provádí z parafínových řezů.

Klonalita lymfocytů

- klonalita T lymfocytů
- klonalita B lymfocytů

Mola hydatiosa (partialis x completa)

pozn. k vyšetření je nutné mít zdravou tkáň matky jako referenční materiál

Kolorektální karcinom

- KRAS kodony 12, 13, 59, 61, 117, 146
- NRAS kodony 12, 13, 59, 61, 117, 146
- BRAF kodon 600
- MMR / MSI

NSCLC plic

- EGFR exony 18, 19, 20 a 21
- KRAS kodony 12, 13, 59, 61, 117, 146

Melanom

- BRAF kodon 600

Lynchův syndrom

pozn. k vyšetření je vhodné mít zdravou nenádorovou tkáň jako referenční materiál

- MLH1 (metylace promotoru)
- BRAF (kodon 600)
- MMR / MSI

Vyšetření mikrosatelitní instability

- MSI

Leukemie z vlasatých buněk

- BRAF (V600E)

Waldenströмова makroglobulinémie

- MYD88 (mutace L265P)

Fluorescenční in situ hybridizace (FISH)

translokační sondy:

- t(11;14) (q13;q32) CCND1/IgH
- t(14;18) (q32;q21) IgH/BCL2
- t(8;14) (q24;q32) CMYC/IgH

zlomové sondy:

- ALK
- ROS
- BCL2
- BCL6
- IgH
- CMYC
- CCND1
- DDIT3 (CHOP)

amplifikace

- MDM2
- Her 2- neu

Vyšetření fúzních genů

- fúzní geny (Idylla): ALK, ROS, RET, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3
- FusionPlex Lung v2 (NGS panel): ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KRAS, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PIK3CA, RET, ROS1

Karcinom endometria

- POLE
- TP53 / p53
- MSI / MMR

Karcinom ovaria

- BRCA 1/2

NGS panel (DNA/RNA)

- **Prediktivní testování u NSCLC**
 - **DNA:** EGFR, KRAS, BRAF, MET, RET, PTEN, ARAF, MAP2K1, ALK, CDK12, CDKN2A, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MTOR, NF1, ATM, HER2, PIK3CA, STK11, KEAP1, DDR2, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NRAS, TP53
 - **RNA:** ALK, ROS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, MET, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NUTM1
- **Prediktivní testování u kolorektálního karcinomu**
 - **DNA:** KRAS, NRAS, BRAF, CDK12, CDKN2A, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MTOR, NF1, PTEN, STK11, KEAP1, ERBB2, TP53, PIK3CA, AKT1, ATM, NTRK1, NTRK2, NTRK3
 - **RNA:** NTRK1, NTRK2, NTRK3, MET, FGFR1, FGFR2, FGFR3, ALK, ROS, RET
- **Prediktivní testování u karcinomu prsu**
 - **DNA:** PIK3CA, ESR1, AKT1, ERBB2, ATM, CDK12, CDKN2A, BRAF, KRAS, PTEN, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MTOR, NF1, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RB1, FAT1, TP53, BRCA1, BRCA2, ARID1A, ARID1B, ATR, CHK1, PALB2, KEAP1, PIK3R1, STK11,
 - **RNA:** NTRK1, NTRK2, NTRK3, MET, FGFR1, FGFR2, FGFR3, ALK, ROS1, RET
- **Prediktivní testování u dalších solidních nádorů a nádorů neznámého origa**
 - **DNA:** EGFR, KRAS, BRAF, MET, RET, PTEN, ARAF, MAP2K1, ALK, CDK12, CDKN2A, FGFR1, FGFR2, FGFR3, ESR1, AKT1, MTOR, NF1, ATM, HER2, PIK3CA, STK11, KEAP1, DDR2, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NRAS, TP53, RB1, FAT1, BRCA1, BRCA2, ARID1A, ARID1B, ATR, CHK1, PALB2, PIK3R1, IDH1, IDH2
 - **RNA:** ALK, ROS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, MET, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NRG1, NUTM1

Vyšetření extrahumánního genomu:

- Mykobakterie
 - Mycobacterium tuberculosis complex
 - Atypická mykobakteria
- HPV
- HSV1
- HSV2
- CMV
- EBV
- Borellie
- Parvovirus B19
- Bartonella
- Francisella tularensis
- Toxoplasma